

# 1970年代後半から現在までに 当科において網膜芽細胞腫とぶどう膜悪性黒色腫 診断された方およびご家族様へ

—「眼内腫瘍の保存パラフィンブロックを使った次世代シーケンサによる網羅的遺伝子変異解析」へご協力をお願い—

研究機関名 岡山大学病院  
研究機関長 病院長 金澤 右  
研究機関名 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科  
研究機関長 研究科長 大塚 愛二

研究責任者 岡山大学大学院ヘルスシステム統合科学研究科生体機能再生再建医学分野 教授  
(岡山大学病院眼科)

松尾俊彦

研究分担者 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 病理学(腫瘍病理)分野 助教

田中健大

研究分担者 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター/血液・腫瘍内科 准教授 遠西大輔

研究分担者 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター 准教授 富田秀太

## 1. 研究の概要

### 1) 研究の背景および目的

眼内腫瘍としては、小児の網膜芽細胞腫、中年から高齢者の脈絡膜(ぶどう膜)悪性黒色腫があります。両腫瘍とも頻度が低く「希少がん」に属します。網膜芽細胞腫の頻度は人種間で同じですが、ぶどう膜悪性黒色腫は白人に比べて日本人では少ないという特徴があります。次世代シーケンシング技術の発達で、さまざまな「がん」で遺伝子変異を網羅的に解析することができるようになり、その結果を治療薬の開発、治療選択や予後予測に活かしていこうという機運が盛り上がっています。ごく最近、網膜芽細胞腫、ぶどう膜悪性黒色腫の網羅的遺伝子変異解析を行い、重症度や転移との相関を調べた研究成果が米国で報告されています。今回の研究では、網膜芽細胞腫、および、ぶどう膜悪性黒色腫で治療として摘出された眼球(それぞれ約20例)の保存パラフィンブロックから切片を作成してゲノムDNAを抽出し、次世代シーケンサで網羅的遺伝子変異解析を行うことを目的としています。結果をまとめて、日本眼科学会で発表することを計画しています。なお本研究には企業からの資金提供はなく、特許権を含めて経済的利益を生み出すことは一切ないことを申し添えます。

### 2) 予想される医学上の貢献及び研究の意義

希少がんである網膜芽細胞腫とぶどう膜悪性黒色腫の遺伝子変異に関して日本人データを提供することができます。つまり、この研究成果によって将来の医療の進歩に貢献できる可能性があります。

## 2. 研究の方法

### 1) 研究対象者

1970年代後半から最近までに治療として眼球を摘出した網膜芽細胞腫の約20人、ぶどう膜悪性黒色腫の約20人を研究対象とします。

## 2) 研究期間

倫理委員会承認後～2026年3月31日

## 3) 研究方法

保存してある摘出眼球のパラフィンブロックから切片を作成しゲノムDNAを抽出し、次世代シーケンサで腫瘍細胞に特異的な遺伝子変異を解析します。また、研究者が診療情報をもとに疾患の経過に関するデータを選び、腫瘍細胞に特異的な遺伝子変異との関連について調べます。

## 4) 使用する試料

保存してある摘出眼球や切除腫瘍の病理組織（パラフィン包埋ブロック）からパラフィン切片を作成しますが、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなたの情報が漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

## 5) 使用する情報

この研究に使用する情報として、カルテから以下の情報を抽出し使用させていただきますが、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなたの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

- 1) 患者基本情報：手術時年齢、性別、診断名
- 2) 経過観察中の再発や転移の有無
- 3) 病理診断結果
- 4) 頭部（眼窩）CT, MRI 所見

## 6) 試料・情報の保存、二次利用

この研究に使用した試料・情報は、研究の中止または研究終了後5年が経過した日までの間、松尾俊彦研究室で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で制御されたコンピューターに保存し、その他の試料・情報は施錠可能な保管庫に保存します。なお、保存した試料・情報を用いて新たな研究を行う際は、倫理委員会にて承認を得ます。

## 7) 研究計画書および個人情報の開示

あなたのご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。

また、この研究における個人情報の開示は、あなたが希望される場合にのみ行います。あなたの同意により、ご家族等（父母（親権者）、配偶者、成人の子又は兄弟姉妹等、後見人、保佐人）を交えてお知らせすることもできます。内容についておわかりになりにくい点がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ねください。

この研究は氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で発表しますので、ご了解ください。

この研究にご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。また、あなたの情報が研究に使用されることについて、あなたもしくは代理人の方（ご家族の方等も拒否を申し出ることができる場合があります。詳細については下記連絡先にお問合せください。）にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記連絡先までお申し出ください。ただし、すでにデータが解析され、個人を特定できない場合は、情報を削除できない場合がありますので、ご了承下さい。この場合も診療な

ど病院サービスにおいて患者の皆様の不利益が生じることはありません。

<問い合わせ・連絡先>

岡山大学病院 眼科

氏名：松尾俊彦

電話：086-235-7952（平日：9時～17時）眼科外来

ファックス：086-235-7952

Eメール：[matsuot@cc.okayama-u.ac.jp](mailto:matsuot@cc.okayama-u.ac.jp) 松尾俊彦